

<https://helda.helsinki.fi>

---

## Poika, joka ei tunnistanut elefanttia : tapauksen ratkaisu

Vasara, Kristiina

2017

---

Vasara , K , Avela , K & Suomela , J 2017 , ' Poika, joka ei tunnistanut elefanttia : tapauksen ratkaisu ' , Suomen lääkärilehti , Vuosikerta. 72 , Nro 6 , Sivut 362-364 . < <http://www.laakarilehti.fi/pdf/2017/SLL62017-362.pdf> >

---

<http://hdl.handle.net/10138/237130>

---

publishedVersion

---

*Downloaded from Helda, University of Helsinki institutional repository.*

*This is an electronic reprint of the original article.*

*This reprint may differ from the original in pagination and typographic detail.*

*Please cite the original version.*

**KRISTIINA VASARA**

LL, silmätautien erikoislääkäri  
HUS Silmä-korvasairaala, lasten  
silmäyksikkö S7

**KRISTIINA AVELA**

LT, perinnöllisyyslääketieteen  
erikoislääkäri  
HUS, kliinisen genetiikan yksikkö

**JARKKO SUOMELA**

LL, yleislääketieteen erikoislääkäri,  
terveyskeskuslääkäri ja  
lääkäriskouluttaja  
Helsingin yliopisto  
Helsingin kaupunki- ja  
terveysvirasto

# Poika, joka ei tunnistanut elefanttia

## – tapauksen ratkaisu

### Anamneesin kertaus

Neuvolalääkärin vastaanotolle tuotiin 4-vuotias poika, jonka poikkeaviin piirteisiin oli kiinnitetty huomiota päiväkodissa.

Päiväkodissa oli huomattu, ettei lapsi tunnista eläimiä kuten elefanttia kuvakirjasta muiden lasten tavoin. Myös metsässä liikkuminen oli ollut viime aikoina tavallista varovaisempaa päiväkodin henkilökunnan mielestä.

Poika oli ollut aiemmin terve ja läpäissyt moitteettomasti kaikki neuvolatarkastukset ikäistensä tavoin. Kasvukin oli ollut aina tasais- ta ja johdonmukaista.

### Verkosta poimittua

Verkossa keskustelu ohjautui näköongelmaan – ja muistoihin siitä, kun likinäköinen sai ensimmäiset lasinsa ja oivalsi, että ikkunasta näki ulos.

”Muistan kyllä sen riemukkaan näkemisen tunteen, joka myöpin laseista 7-vuotiaana koitui. Toki pahempiakin pitää poissulkea,

aivokasvain tai hydrokefalus. Onko tuo varo- vaisuus metsässä huonoa näköä vai ataktisuut- ta, papillat kannattaa silmänpohjista kurkistaa. Kohtausoireet anamneesista, pahoinvoinnit ja päänsäryt...”

Verkkolääkärit huomauttivat, että tietoja oli annettu aika niukasti. Toivottavasti on osattu antaa riittävän pitkä vastaanottoaika, totesi eräs kollega. ”Anamneesia on tarkennettava ja 4-vuotiaan neurologinen status vie oman het- kensä. Eri vaihtoehtoja on, laajalla skaalalla syyn suhteen, vaarattomia ja vaarallisia. Asiaan on paneuduttava.”

Oppimisvaikeuksien mahdollisuus tuotiin esiin, ja eräs verkkolääkäri muistutti, että somaattisten seikkojen ohella tulee muistaa sosiaaliset ja psykologisetkin seikat. ”On saat- tanut poika huomata, että päiväkodin hoidok-



Fotolia

Tapauksen ensimmäinen  
osa julkaistiin  
Lääkärilehdessä 4/2017

## KIRJALLISUUTTA

- 1 Hyvärinen L. Näön tutkiminen lastenneuvolassa. Lääkärin käsikirja, päivitetty 16.6.2016. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. www.terveysportti.fi
- 2 Gissler M, Ojamo M, Rittvanen A, Uusitalo H. Lasten silmäsairaudet ja näkövammaisuus Suomessa – mitä rekisterit kertovat? Duodecim 2017;133:159–66.
- 3 Taylor D, Hoyt CS. Pediatric Ophthalmology and Strabismus. Elsevier 2005.
- 4 Chiang JP, Lamey T, McLaren T, Thompson JA, Montgomery H, De Roach J. Progress and prospects of next-generation sequencing testing for inherited retinal dystrophy. Expert Rev Mol Diagn 2015;15:1269–75.
- 5 Chiang JP, Trzupek K. The current status of molecular diagnosis of inherited retinal dystrophies. Curr Opin Ophthalmol 2015;26:346–51.
- 6 Glöckle N, Kohl S, Mohr J ym. Panel-based next generation sequencing as a reliable and efficient technique to detect mutations in unselected patients with retinal dystrophies. Eur J Hum Genet 2014;22:99–104.

kien ja henkilökunnan kanssa välttyä iveranau-ruilta, kun ei vastaile typeriin kysymyksiin. Jos on kerran vastannut väärin ja toiset nauravat ja naljailevat, varmin keino välttää uusi erehtyminen on kieltäytyä vastaamasta.”

Eräälle verkkolääkärille tuli mieleen, että ”voihan tässä olla jokin geeni poikittain”, ja hän palautteli mieleensä tuossa iässä esiin tulevia geneettisiä oireyhtymiä, kuten infantiili neuro-naalinen seroidilipofuskiinosis (INCL).

### Potilaan jatkoahoito

Neuvolassa terveydenhoitajan tutkimuksessa näöntarkkuus todettiin heikentyneeksi molemissa silmissä. Lääkärin tekemässä neurologisessa tutkimuksessa ei todettu poikkeavaa. Poika ohjattiin ensin yksityissilmälääkärille ja sitten HYKS:n silmätautien klinikalle jatkotutkimuksiin 4,5 vuoden iässä, kun näkö jäi edelleen huonontuneeksi ja silmänpohjan status oli poikkeava.

### Silmälääkärin kommentti

Silmätautien klinikalla pojalla todettiin molemissa silmissä likitaitteisuus (–4 diopteria), oikean silmän näöntarkkuus 0,32 ja vasemman

*”Voihan tässä olla jokin geeni poikittain.”*

0,25 taittovaimon mukaisin lasein. Vanhemmat epäilivät pojan näkevän huonosti hämärässä, mutta muuten näön käyttö kotona oli vaikuttanut normaalilta. Pojan äidin isällä oli vahva taittovirhe ja näöntarkkuudet niin heikot, että hän ei koskaan saanut ajokorttia. Myös pojan äidin puolen yhdellä serkulla oli todettu vahva taittovirhe ja heikentyneet näöntarkkuudet.

Tutkimuksissa silmänpohjat todettiin lähes normaaleiksi vähäistä pigmentin rakeisuutta lukuun ottamatta. Myös verkkokalvon tarkan näön alueen valokerrosvauksen löydös ja Ishiharan punavihervärinäkötestin tulos olivat normaalit. Havaittu hämäränäön heikkous, huonontuneet näöntarkkuudet ja sukuanamneesi herättivät epäilyn perinnöllisen verkkokalvosairauden mahdollisuudesta.

Verkkokalvon elektoretinografiassa (ERG) todettiin synnynnäiselle pysyville hämäräsokeudelle (congenital stationary night-blindness,

CSNB) tyypillinen muutos, ns. negatiivinen ERG. Muita sille tyypillisiä löydöksiä ovat lievästi heikentyneet näöntarkkuudet, kohtalainen tai vahva likitaitteisuus, hämäräsokeus ja normaali tai lähes normaali silmänpohjalöydös. Joskus voi esiintyä myös nystagmusta ja karsastusta (1). Tämän potilaan ERG-löydös oli tyypillinen, mutta ei täysin spesifinen, ja diagnostiikan tarkentamiseksi potilas lähetettiin perinnöllisyyslääkärin konsultaatioon. Geenitesti varmisti epäillyn diagnoosiin, tässä tapauksessa kuusi vuotta ensimmäisten silmätutkimusten jälkeen.

Suomessa neuvolan toiminta on ensiarvoisen tärkeää silmäsairauksien seulonnassa. Heikon näön syyn selvittelyissä sukuanamneesi on tärkeä, samoin vanhempien käsitys lapsen näön käytöstä. Sitä voi kysyä ja arvioida jo perusterveydenhuollon puolella. Heikentyneen näöntarkkuuden taustalla saattavat silmäperäisten syiden sijaan olla myös sikiöaikaiset ja neonatalivaiheen ongelmat, kehitysvamma tai jokin oireyhtymä. Silmäntutkimus lisää hämäränäköä, värinäköä, näkökenttiä ja arvioi häikäistymistä. Harkinnan mukaan otetaan erityistutkimuksia ja pyydetään muiden erikoisalojen konsultaatiota.

Tämän potilaan ERG toi jo varhain esiin ongelman taustan, jonka geenitutkimus varsinaisesti vahvisti. Vain pienellä osalla lapsista ja nuorista todetaan perinnöllinen verkkokalvosairaus, ja näiden sairauksien diagnosoiminen on edelleenkin haasteellista. Oikeaan diagnoosiin pääseminen voi kestää useita vuosia, kuten tässäkin tapauksessa. Uusilla geeni- ja geenipaneelitestillä diagnostiikkaa voidaan nopeuttaa, ja hoitava lääkäri sekä potilas saavat tarkempaa tietoa sairauden luonteesta ja ehkä ennusteesta. Viime vuosina silmätautien diagnostiikassa merkittävimmät edistysaskeleet on otettu kuvantamisen puolella ja geenitutkimuksissa.

### Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärin kommentti

Perinnöllisissä verkkokalvorappeumissa verkkokalvon aistinsolujen toiminnassa tapahtuu hitaita, usein eteneviä ja näkövammaisuuteen johtavia muutoksia. Ne ovat harvinaisia sairauksia; Suomessa potilaita arvioidaan olevan noin 5 000. Silmäntutkimuksen lisäksi perinnölliseen verkkokalvorappeumaan viittaavat useat saman-

Potilaan tunnistamisen mahdollistavia tietoja on muutettu.

#### TILAA PALSTA SÄHKÖPOSTIISI

Ota kantaa tapaukseen Fimnetin keskustelutaululla. Aineisto löytyy lehden verkkosivuilta osoitteesta [www.laakarilehti.fi](http://www.laakarilehti.fi)  
> Miten sinä hoitaisit sekä Fimnetin keskustelutaululta osoitteesta <http://www.fimnet.fi/mitensinahoitaisit/>  
Voit tilata taulun sähköpostiisi kohdasta Muistutus.

kaltaiset potilastapaukset suvussa ja oireiden alkaminen nuorella iällä.

Silmälääkäri ohjasi potilaan perinnöllisen verkkokalvorappeumaepäilyn vuoksi HUS:n klinisen genetiikan yksikköön perinnöllisyysvastaanotolle. Perinnöllisen verkkokalvorappeuman geneettinen tausta on hyvin heterogeeninen, ja tautigeenejä on tunnistettu noin 200. Sekvensointimenetelmien kehittyminen on mahdollistanut sen, että potilaalta voidaan tutkia ”yhdeällä kertaa” lukuisia geenejä. HUS:sta on lähetetty DNA-näytteitä uuden sukupolven sekvensointiin perustuvaan geenipaneelitutkimukseen neljän vuoden ajan, ja noin puolelta potilaista tunnistetaan tautia aiheuttava geenivirhe.

Geenivirheen löytyessä saatetaan saada tietoa taudin ennusteesta. Lisäksi taudin periytymis-

CACNA1F-geenivirheiden tiedetään aiheuttavan synnynnäistä pysyvää hämäräsokeutta, jota oli epäilty jo oirekuvan perusteella. Siinä taudinkuva pysyy tyypillisesti samanlaisena eikä eteneminen ole tavallista, ja tässä mielessä se eroaa suuresti monista muista verkkokalvorappeumista, jotka voivat edetä jopa vaikeaan näkövammaisuuteen.

#### Lopuksi

Lastenneuvolatyötä tehdessään moni on miettinyt, onko pääasiassa terveiden lasten kattavalla seulonnalla aina merkitystä vai pitäisikö tuo mittava työpanos käyttää johonkin muuhun. Tämä tapaus – vaikkakin hyvin harvinainen – muistutti taas, että merkitystä on. Jos keskittyisimme vain ongelmatapauksiin, moni varhainen hoidettava sairaus jäisi huomaamatta. Esi-merkiksi toiminnallisen heikkonäköisyyden toteaminen varhaisvaiheessa on näön ennusteen kannalta ensiarvoisen tärkeää. Vanhempien havainnoilla ja perimällä on tässä erityinen merkitys. Päiväkodin ja vanhempien huoli pitää aina ottaa todesta, koska terveydenhoitaja ja etenkin lääkäri havainnoivat lasta vain lyhyen aikaa heihin verrattuna.

Yleislääkärin näkökulmasta on mielenkiintoista seurata, mitä mahdollisuuksia genetiikka tarjoaa jo nyt potilaiden diagnostiikkaan ja hoitoonkin. Silmäklinikan ja geneetikkojen kattavat tutkimukset ja niistä saatava informaatio olivat tässä tapauksessa ratkaisevia tarkan diagnoosin saamiseksi. Vanhemmat ovat olleet koko 6 vuotta kestäneen tutkimusajan tyytyväisiä hoitoon ja saamaansa informaatioon. Luonnollisesti vanhemmat ovat nyt huojentuneita tietäessään lapsensa sairauden suhteellisen positiivisen diagnoosin, vaikkei pojan näkö koskaan tule olemaankaan täydellinen. ●

### *Neuvolan toiminta on ensiarvoisen tärkeää silmäsairauksien seulonnassa.*

tapa selviää ja löydöksen myötä sukulaisille voidaan antaa riskiarvio. Joihinkin vaikeisiin verkkokalvodystrofoihin, kuten Leberin perinnölliseen näköhermon surkastumaan, on kehitteillä geenihoidoja.

Tällä potilaalla todettiin 176 geenin geenipaneelitutkimuksessa X-kromosomissa sijaitsevassa CACNA1F-geenissä muutos, josta käytetään merkintätapaa c.2239+2T>C. Juuri samasta muutosta ei ole aikaisemmin kuvattu lääketieteellisessä kirjallisuudessa. Muutos sijaitsee tärkeässä kohdassa geenin silmukointialueen ns. konsensussekvenssissä, ja näin ollen sen voidaan ennustaa aiheuttavan poikkeavaa silmukoitumista. Potilaan näytteessä havaittu muutos on siis todennäköisesti tautia aiheuttava geenivirhe. Potilaan äiti on todettu geenivirheen terveeksi kantajaksi.

Potilaan sukuhistoria sopii X-kromosomiin periytymiseen. Sekä potilaan äidin isällä että äidin siskon pojalla on vahva taittovirhe ja heikentyneet näöntarkkuudet. He ovat todennäköisesti geenivirheen kantajia. Suvussa on myös naisia, jotka saattavat olla geenivirheen terveitä kantajia. Sukulaisten geenitutkimukset ovat meneillään.